

告示	番号	92	内分泌疾患
	疾病名	ヌーナン症候群	

## ヌーナン (Noonan) 症候群

ぬーなんしょうこうぐん

### 概念・定義

ヌーナン症候群は、低身長、思春期遅発、心奇形、特徴的外表奇形（眼間乖離、翼状頸、外反肘など）により特徴づけられる先天奇形症候群である。知能低下、難聴、出血性素因、男児外生殖器形成障害もしばしば認められ、胎児水腫や白血病（特に juvenile myelomonocytic leukemia, JMML）、さらには固形腫瘍もときに出現する。

### 症状

特徴的顔貌は、ヌーナン症候群の診断基準であり、全例に認められる。身長は、出生時および小児期共に、変異陽性群と陰性群で同等で、平均値は-2SDをやや下回る程度である。さらに、小児期身長と target height の間に相関は見られず、これは、Noonan 症候群の成長障害の程度が変異により異なることを示唆する。心疾患は変異陽性群と陰性群で異なり、肺動脈狭窄と心房中隔欠損が変異陽性群に有意に多く、心筋症が変異陰性群に特徴的である。その他の症状は概ね変異陽性群と陰性群で同等で

あったが、出血傾向や JMML などの血液疾患は変異陽性群に特徴的である。出血傾向は、変異陰性患者でも稀に報告されているが、JMML は変異陽性患者にのみ認められている。

また、各遺伝子変異に特徴的な臨床像も、いくつか見出されている。PTPN11 変異では、低身長や肺動脈弁狭窄・心房中隔欠損が高頻度で、肥大型心筋症は低頻度であり、SOS1 変異では、低身長や認知遅滞が低頻度で、RAF1 変異では、極めて高頻度に心筋症が発症する。

### 治療

心疾患などは基本的に対症療法が行われる。なお、低身長に対し、成長ホルモン投与が試みられている。その最終身長増加効果は、男児が9.5～13 cm、女児が9.0～9.8 cm されている。しかいし、現在成長ホルモン療法は、ヌーナン症候群の診断だけでは認められていない。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/5\\_43\\_94.html](http://www.shouman.jp/details/5_43_94.html)